

## TESTE SEU CONHECIMENTO - QUESTÕES SOBRE VARIABILIDADE GENÉTICA

Questões para auxiliar na compreensão do conteúdo Variabilidade Genética: mutações, polimorfismos e reparo do DNA.

1- Em relação ao processo de mutação na molécula de DNA, diferencie transição de transversão.

**Exemplifique (Ex.):**

2- Por que mutações pontuais com substituição de um único nucleotídeo podem alterar a sequência de nucleotídeos sem afetar a sequência de aminoácidos de um peptídeo (proteína)? **(Ex.):**

3- Diferencie “mutação silenciosa” (ou sinônima) de “mutação sem sentido”. **Ex.:**

4- O que significa “mutação de sentido trocado ou alterado”? **Ex.:**

5- O que são mutações dos tipos inserções e deleções (indels) ?

6- Que consequências as “indels” trazem se estiverem localizadas em regiões codificantes e não apresentarem a falta ou inclusão de 3 nucleotídeos ou múltiplos de 3 nucleotídeos?

7- Por que as mutações que envolvem adição e remoção de múltiplos de três nucleotídeos não envolvem alteração do **quadro de leitura** (*frameshift*)?

8- O que são *hot spots* de mutação?

9- Diferencie **Mutações Genômica, Cromossômica e Gênica.**

10- Qual o objetivo principal do projeto “**Sequenciamento do Genoma Humano**” e do projeto “**HapMap**”?

11- Diferencie mutação de polimorfismo.

12- O que são SNPs? Por que estudá-los?

13- ACONDROPLASIA, embora rara, é a forma mais comum de nanismo. Em relação a esta alteração genética sabe-se que uma **Guanina** é substituída pela **Adenina** na posição 1138 do gene, em aproximadamente 98% dos casos e uma **Guanina** é substituída pela **Citosina** em 1-2% dos afetados (sabe-se que a grande maioria dos acondroplásicos é devido a **mutações novas**). Escreva como realizamos a nomenclatura destes dois tipos de mutações citadas e como nos reportaríamos a **mudanças de aminoácidos destas mutações**. Conceitue **mutação nova**:

14- Os grupos sanguíneos ABO são determinados por um *locus* no cromossomo 9. Os alelos **A**, **B** e **O** são mutações polimórficas (polimorfismos) neste gene, sendo que os alelos **A** e **B** são co-dominantes e o terceiro alelo, **O**, é recessivo. Foram encontradas **quatro diferenças de sequências de nucleotídeos** entre os alelos **A** e **B** que resultam em **mudanças de aminoácidos** na especificidade da enzima codificada pelo gene *ABO*. O alelo **O** mostra uma **deleção de um único par de bases** no meio da região codificante do gene. Com base nestas informações como podemos classificar os alelos **A** e **B** quanto ao tipo de mutação? E os alelos **A** e **O**?

15- Diferencie desaminação de depurinação.

16- Em que situações os reparos de DNA do tipo BER e o do tipo NER são aplicados?